



Workshop Screening Neonatale Esteso in Italia

Roma, 26 gennaio 2023

organizzato da

**ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro di Coordinamento sugli Screening
Neonatali e
Centro Nazionale Malattie Rare**

Il contributo delle associazioni dei pazienti: Cometa ASMME

Oggi è una giornata importante in quanto le tematiche esposte e discusse rappresentano un punto di eccellenza della sanità che si occupa di patologie metabolico-ereditarie; una parte non marginale delle malattie rare.

E' emozionante vedervi così numerosi riuniti in questa sala, ognuno con la propria professionalità medica, tecnica o amministrativa, politica o espressione di associazionismo come il sottoscritto.

Tutti intenti a dare il proprio contributo perché queste patologie non siano più fonti di drammi familiari ma diventino facilmente diagnosticali e curabili consentendo ai pazienti un futuro il più sereno e dignitoso possibile. Un caloroso ringraziamento a tutti per credere nel progetto avviato nel 2016 con l'approvazione della legge 167 e soprattutto un vivo grazie all'Istituto Superiore di Sanità per ospitarci e supportarci in questo compito.

Siamo arrivati a questo punto dopo un cammino lungo 6 anni, con un gruppo di lavoro, denominato Centro di coordinamento sugli screening neonatali, formato da medici esperti, rappresentati del ministero della Salute, dell'ISS, delle Regioni e delle Associazioni, come previsto dalla legge. Persone che si sono impegnate al massimo e non si sono fermate neppure di fronte alla pandemia da covid lavorando in collegamento via web, da casa o dai propri uffici,

Il frutto di questa abnegazione è sotto i vostri occhi. Il Rapporto Istisan che vi è stato consegnato non è solo un semplice rapporto statistico, quale risultato di un'indagine,

ma è soprattutto un insieme di consigli e raccomandazioni, frutto delle migliori esperienze maturate, in varie realtà regionali italiane e mondiali, su come meglio approcciarsi e gestire i vari aspetti medici, relazionali e procedurali legati all'informazione alle famiglie, alla diagnosi, alla presa in carico dei pazienti per le opportune cure e terapie, alle esigenze di ricerca scientifica.

Per una associazione come la nostra che da oltre 30 anni è in prima linea nel sostenere anche finanziariamente borse di studio, iniziative medico scientifiche e progetti di ricerca che il Centro di riferimento regionale per le MME di Padova ritiene importanti ed opportuni, questo di oggi è il concretizzarsi di un sogno dei tanti genitori, soci dai tempi della nostra fondazione, i cui figli purtroppo hanno avuto destini infelici. Le MME non devono più fare paura, ma devono essere gestibili con serenità e fiducia.

Raccontare trent'anni di storia, di pellegrinaggi nelle stanze della politica e delle istituzioni locali, regionali e nazionali sarebbe interessante per capire quante sofferenze, quante aspettative e quante speranze sono state il nostro pane quotidiano. Un cammino nel quale non eravamo soli, c'erano al nostro fianco i medici che con le loro ricerche ed i continui contatti che coltivavano girando per convegni nazionali e mondiali con altri colleghi, infondevano fiducia, curiosità e speranza.

La nostra attività principale era ed è radicata presso l'Azienda Ospedaliera di Padova come supporto all'UOC per le MME diretta dal Prof. Alberto Burlina.

Una partnership importante grazie alla quale abbiamo beneficiato di stimoli e conoscenze preziosissime che hanno contribuito ad aiutare anche pazienti e comunità site oltre al nostro bacino di screening regionale.

Un agire localmente per dare concretezza ai progetti di ricerca ma con un pensiero globale volto a diffondere, per quanto di nostra competenza, conoscenze e risultati.

Grazie a questa collaborazione sono nati eventi di sensibilizzazione, già negli anni '90, per raccogliere fondi in quanto si era capito che la strada maestra da percorrere era quella di fare ricerca, finanziare borse studio, acquistare macchinari e attrezzature da laboratorio e, soprattutto, sviluppare lo screening neonatale per la diagnosi precoce delle patologie.

Tra le prime iniziative avevamo promosso la richiesta a dipendenti pubblici e privati di donare "un'ora del proprio tempo" per la ricerca.

Nei primi anni 2000 è iniziato nel Veneto un progetto pilota di screening neonatale esteso, sostenuto dalla Regione in collaborazione tra l'Azienda Ospedaliera di Padova e l'USL di Belluno, sui neonati di questo territorio. Il progetto, che è stato successivamente allargato agli ospedali di Feltre e Conegliano – Vittorio Veneto, ha coinvolto oltre 20.000 neonati.

Tra il 2010 ed il 2015 abbiamo donato all'azienda Ospedaliera 3 tandem Massa da dedicare allo screening neonatale, alla ricerca sulla malattia Niemann Pick e altre patologie neurodegenerative e monitoraggio malattie lisosomiali.

Grazie anche a queste donazioni di macchinari, il Veneto ha avviato dal 1° gennaio 2014 l'attuazione dello screening neonatale esteso, due anni prima della legge 167.

Una quarta tandem massa è recentemente stata donata per allargare gli screening neonatali anche ad altre malattie rare (tra le quali la SMA) per le quali ci sono terapie disponibili.

Tutto questo che ho raccontato è per evidenziare l'importanza della collaborazione stretta tra associazioni, istituzioni sanitarie e politiche. Le sinergie che nascono sono in grado di concretizzare speranze di dignità di cura e di vita impensabili fino a qualche anno fa e non solo per le MME. Ormai l'operatività quotidiana e le ricerche scientifiche, dimostrano i legami sempre più stretti tra varie malattie rare e MME, almeno nella fase di diagnostica precoce tramite la classica goccia di sangue prelevata alla nascita per lo screening neonatale esteso normato dalla legge 167.

Oltre a questo è indispensabile facilitare l'organizzazione di centri per le terapie e cure per gli adulti e, soprattutto stimolare la formazione universitaria e specialistica di nuovi medici che sappiamo raccogliere e mettere a frutto l'eredità medico scientifica di coloro che in questi ultimi 40 anni hanno creato le basi e i protocolli per le diagnosi e la cura delle MME, con professionalità, passione e grande senso di civiltà e umanità.

Se in Europa e nel mondo siamo tra le Nazioni più all'avanguardia in questo settore medico è anche e soprattutto merito delle loro intuizioni.

Quindi, nuovi orizzonti da esplorare, nuove sfide medico scientifiche da affrontare, tante energie anche di ordine tecnico, formativo, amministrativo e politico da mettere in conto.

Chi opera in questo angolo di sanità deve sicuramente appassionarsi a questo lavoro, ma anche essere cosciente del fatto che in gioco ci sono: il diritto alla salute e, soprattutto, la dignità di vita di persone, che a partire dal giorno della loro nascita, hanno bisogno di attenzioni, cure e controlli medici per tutta la vita.

Le Associazioni dei pazienti sono pronte a fare la loro parte, con la dovuta discrezionalità e la necessaria incisività.

Buon lavoro cari amici.

Graziano Bacco
Vice-Presidente
Cometa ASMME